

# بِسْمِ اللَّهِ الرَّحْمَنِ الرَّحِيمِ

- Dr Reza Najafipour
- M.D. Ph.D. M.P.H.



## اساس مولکولی وراثت

# (Genome)

- زندگی انواع موجودات از باکتری تا انسان بستگی به تعداد زیادی پپتیدهای سلولی که از نظر ساختمانی گوناگون بوده ولی حفظ شدن بدون تغییر آنها در طی نسلها و تکامل توسط ژنوم صورت پذیرفته دارد.



# تعریف ژنوم

- **دستگاه توارث سلولی**، محل کل حجم اطلاعات ضروری جهت رشد، عکس العمل در مقابل شرایط محیط، تکامل و برنامه ریزی تمام صفات ارثی در نسلهای مختلف موجود زنده می باشد.





# Genomica

- علمی که ساختمان مولکولی ژنوم موجودات زنده را بررسی میکند ژنومیکا نامیده میشود.



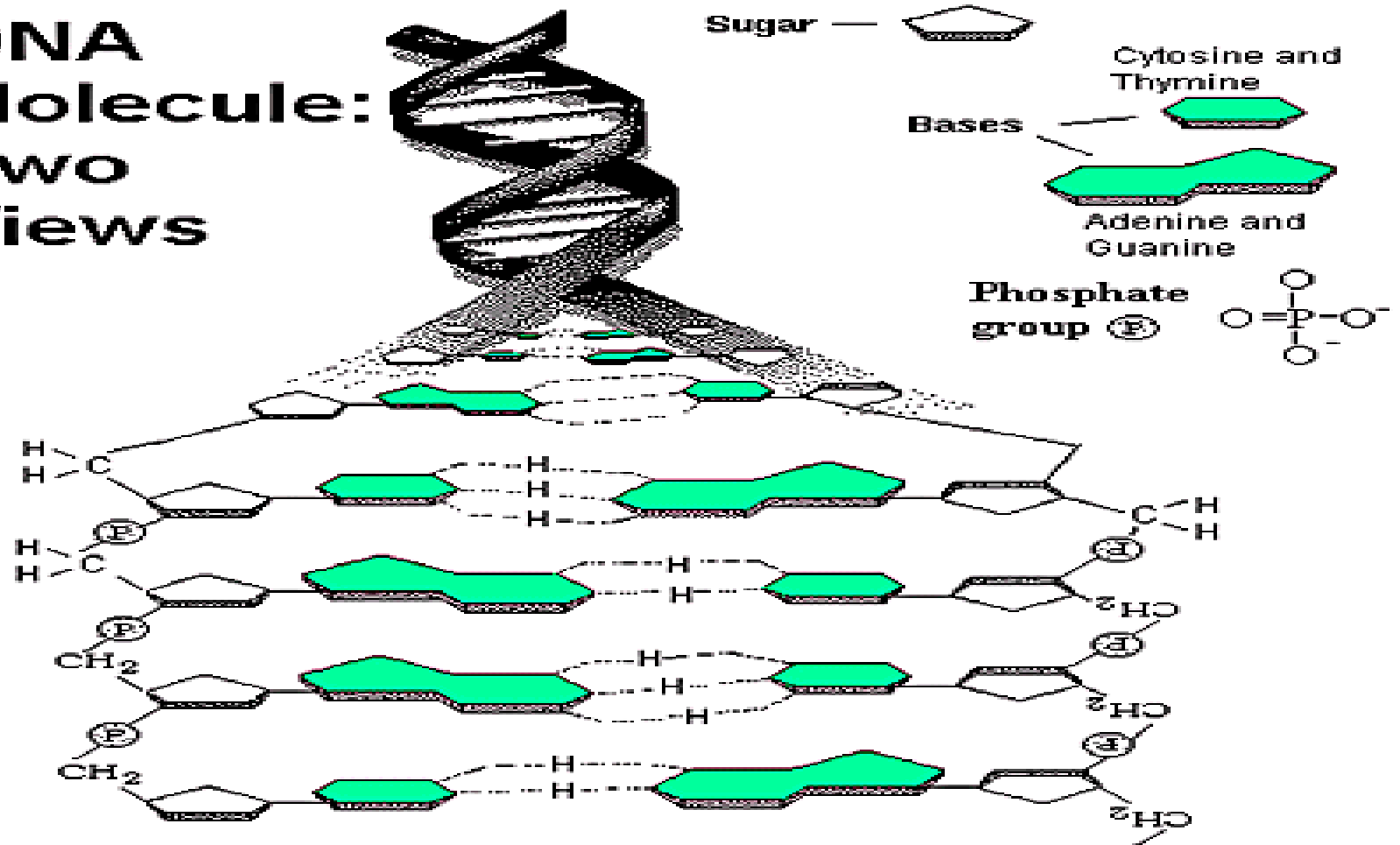
# رشته زندگی یا DNA

- سازنده ژنوم مولکول DNA است، ساختمان دو رشته ای آن از نوکلئوتید تشکیل شده که هر کدام از آنها دارای پایه پورین (آدنین یا گوانین) و یا پیریمیدین (تیمین یا سیتوزین) میباشند. اساس ارتباط بین آنها از طریق دزاکسی ریبوزها و اسید فسفوریک انتهایی در طول رشته پلیمری است.



# DNA details view

## DNA Molecule: Two Views





# ژن

- قطعات این رشته ها که تمام ساختمانهای پروتئینها و موجودات را بصورت کد RNA ریبونوکلوئوتید اسیدهای در خود نگه میدارند ژن نامیده می شوند





# پروژہ ژنوم انسانی 1995 کانتور-ہیستون

## Organism Number of Genes

- *S.cerevasie* ~ 6530
- *Drosphila* ~14,335
- *C.elegans* ~17,058
- *Arabidopsis* ~25,198
- *Homo sapiens* ~30,000-35,000
- *Anopheles* ~15,872
- *P.falciparum* ~5026



## پروژه ژنوم انسانی مسائل اساسی

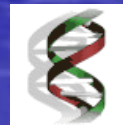
- تعیین ترتیب اولیه واحد های تشکیل دهنده DNA ی انسانی
- نقشه ساختمانی ژنها، ایجاد و گسترش استراتژی نقشه برداری ژنها

-مشخص کردن حدود 30000 ژن در ژنوم انسانی

- ایجاد اطلاعات جامع Database

-بهبود روشهای آنالیز اطلاعات بدست آمده.

-ایجاد و گسترش حل مسائل اخلاقی، اجتماعی با توجه به واقعیتهای پروژه





# Human genom project some results

از نظر فیزیکی 3.2 میلیارد جفت نوکلئوتید تشکیل دهنده ژنوم انسانی است.  
بطور متوسط هر ژن از 3000 واحد تشکیل شده، ولی اندازه آنها بسیار متفاوت  
است. بزرگترین ژن شناخته شده ژن دیستروفین با 2.4 میلیون جفت نوکلئوتید  
کوچکترین 21 هزار جفت نوکلئوتید است.

فکر می کنند تعداد ژنها حدود 34000 تا است.

حدود 2 درصد ژنوم را کد ها تشکیل می دهند •

ژنها بصورت اتفاقی قرار گرفته اند بین آنها قطعات بزرگ غیر کده هستند.

• عملکرد قسمت اعظم ژنهای کشف شده شناخته شده نیست •

بیشترین ژنها در روی کروموزوم 1 قرار گرفته اند 2968 و کمترین در کروموزوم جنسی

مرد 231





# Information search: genome databases observers

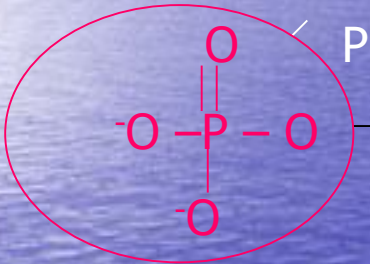
- *NCBI Map Viewer* - Observer of maps  
:National center of the biotechnological  
information;  
**<http://www.ncbi.nlm.nih.gov>**
- *UCSC Genome Browser* - Browser of genom  
:the Californian university, Santa Cruise  
**<http://genome.ucsc.edu>**
- *Ensembl* - Search system: Welcome Trust  
Sanger Institute and the European  
institute of biocomputer science  
**<http://www.ensembl.org>**



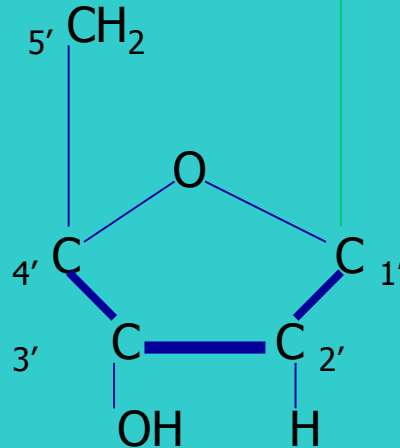
# Nucleic acids- Carriers of the hereditary information

***DNA***

**THE NITRIC BASIS  
(A, G, T, C)**



Orthophosphoric  
acids remnant

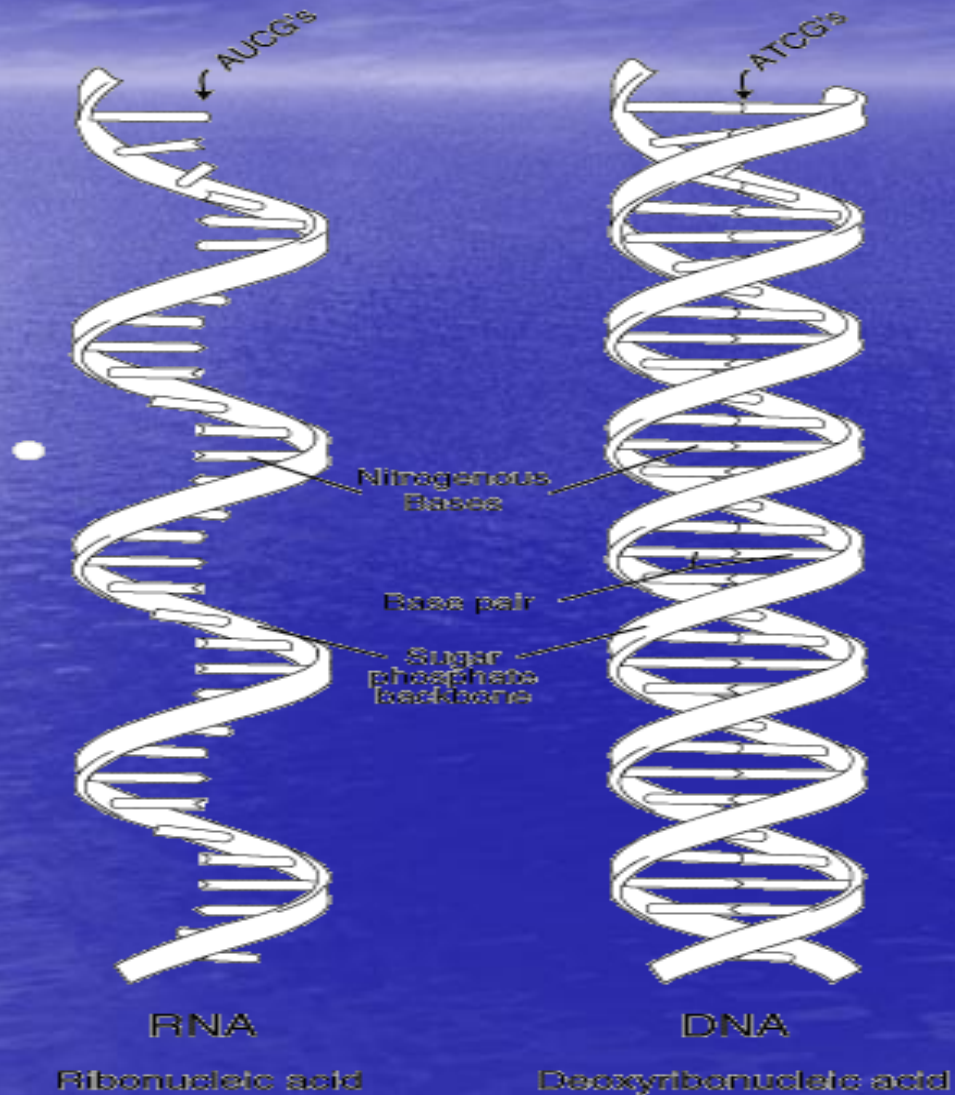


Desoxyribose





# DNA&RNA





# DNA and RNA: properties

- A, G, T, C
- Structure of nucleotide: Ribose  
Desoxyribose
- Two-chain  
Mild p.n.
- A, G, U, C
- Structure of nucleotide: Ribose
- One-chain  
Mil – 70 -20 000 p.n.



# DNA-Principles of organization

1. *Double spiral*
2. *B-configuration*
3. *Principle of complementation:*  
**A=T, G=C**
4. *Antiparalel chaines*
3. *Species specific structure*

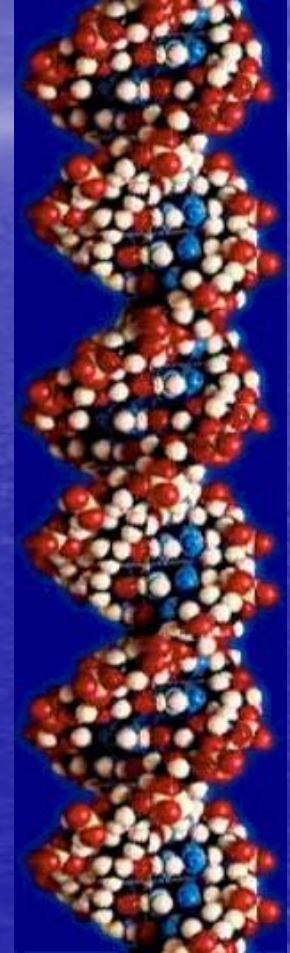
**G+C**

**A+T**

— - Factor of specific specificity

3,4 NM

0,34 NM





# Histonic Fibers

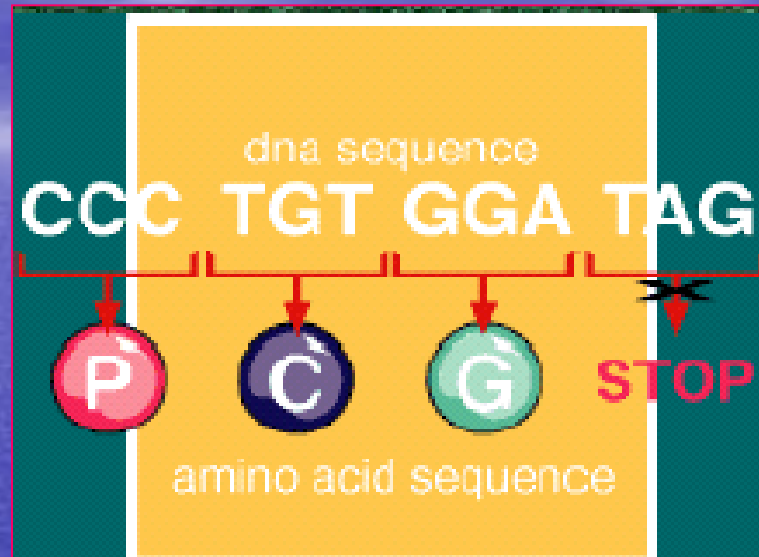
- H1 - 215 Amino acids, Lysine+++
- H2A и H2B - 100-135 Amino acids, Lysine+++
- H3 - 100-135 Amino acids, Arginine+++
- H4 - 100-135 Amino acids, Arginine+++





# GENETIC CODE

- Threesome



- Unambiguity (CUU → Leu)
- degeneracy (Leu → CUU, CUC, CUA, CUG)
- Universality



# *Genetic Codes*

- 64 codon
- 61 codon – Code amino acids
- 3 Stop - codon  
(ATC, ATT, ACT - DNA  
UAG, UAA, UGA – RNA)



# Gene - basic unit of the genetic information

The concept of gene – 60 y. 19 C. T.  
Morgan

«gene» – 1910 y. W. Johansen

gene – Locus on the chromosome, mutations in which are realized in phenotype

gene – Fragment of DNA associated with regulation of sequences and corresponding to specific unit of transcription



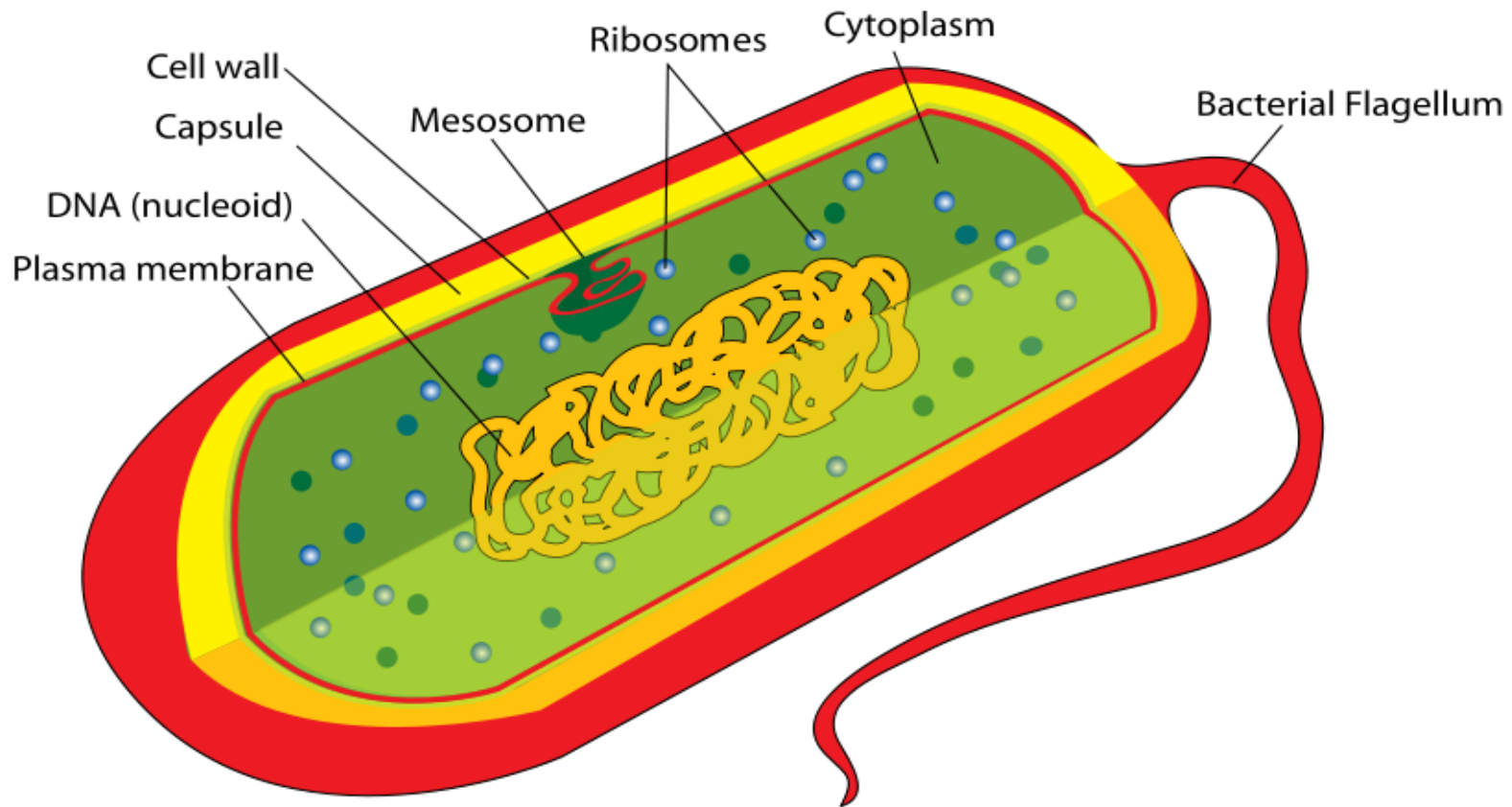


# Prokaryotes

- The **prokaryotes** (pronounced /proʊ kæriˈɒtɪz/; singular **prokaryote** /proʊ kæriət/) are a group of organisms that lack a cell nucleus (= karyon), or any other membrane-bound organelles. Most are unicellular, but some prokaryotes are multicellular organisms. The word *prokaryotes* comes from the Old Greek *pro-* before + *karyon* nut or kernel, referring to the cell nucleus, + suffix *-otos*, pl. *-otes*; it is also spelled "procaryotes".



# Prokaryotic cell



- The prokaryotes are divided into two domains: the bacteria and the archaea. Archaea are a newly appointed domain of life. These organisms were originally thought to live only in inhospitable conditions such as extremes of temperature, pH, and radiation, but have since been found in all types of habitats.



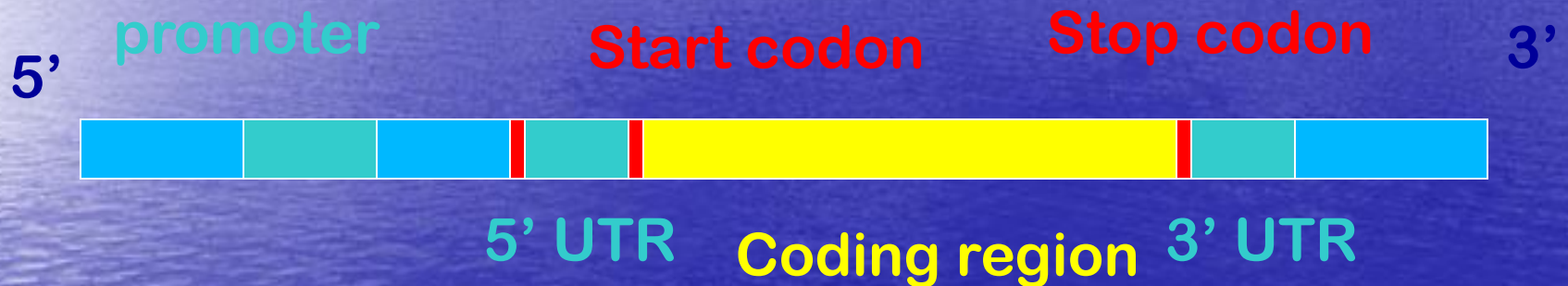


# Eukaryotes

- Animals, plants, fungi, and protists are **eukaryotes** (IPA: /ju:'kæriɒt/), organisms whose cells are organized into complex structures by internal membranes. The most characteristic membrane-bound structure is the nucleus. The presence of a nucleus gives these organisms their name: which comes from the Greek εὖ, meaning *good/true*, and κάρυον, meaning *nut*, referring to the nucleus. Many eukaryotic cells contain other membrane-bound organelles such as mitochondria, chloroplasts and Golgi bodies. Eukaryotes often have unique flagella made of microtubules in a 9+2 arrangement.



# Structure of prokaryote gene

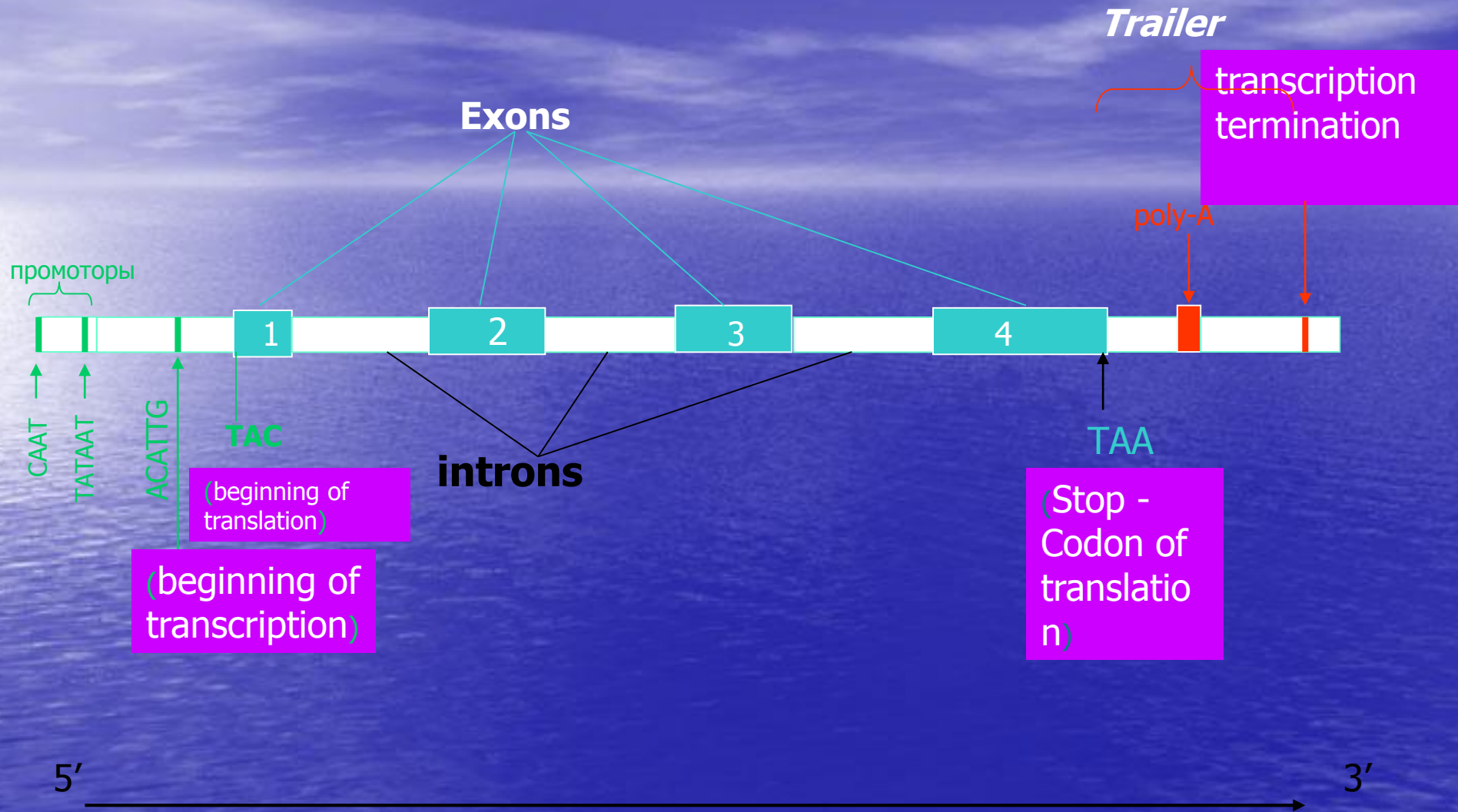


Transcription start site



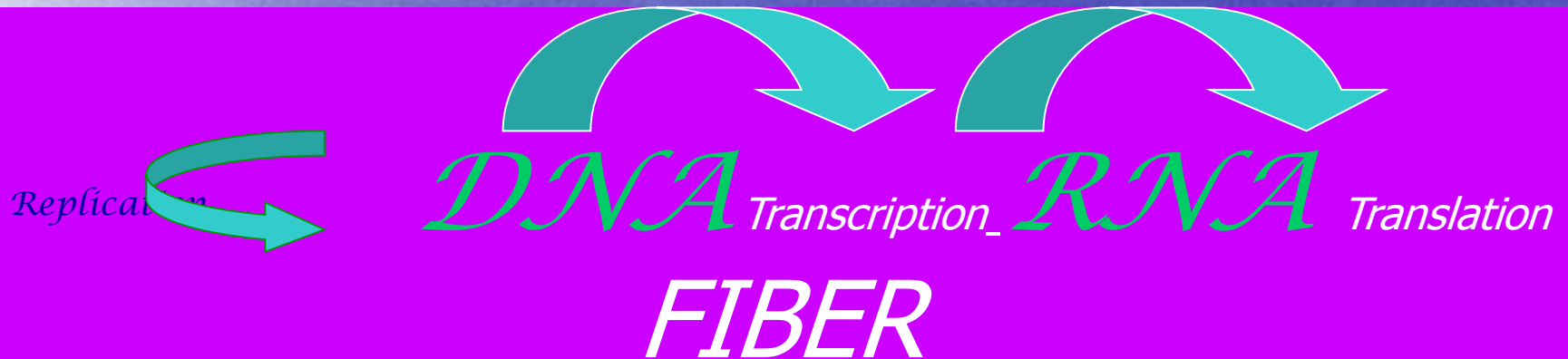


# Structure of eukaryote gene





# *The basic molecular genetic* *dogma*



# Replication

- semiconservative way
- Direction 5' → 3'
- Enzymes: Topoisomerase, Helicase, RNA-polymerase, DNA-POLYMERASE, DNA-LIGASE



# Kinds Of RNA

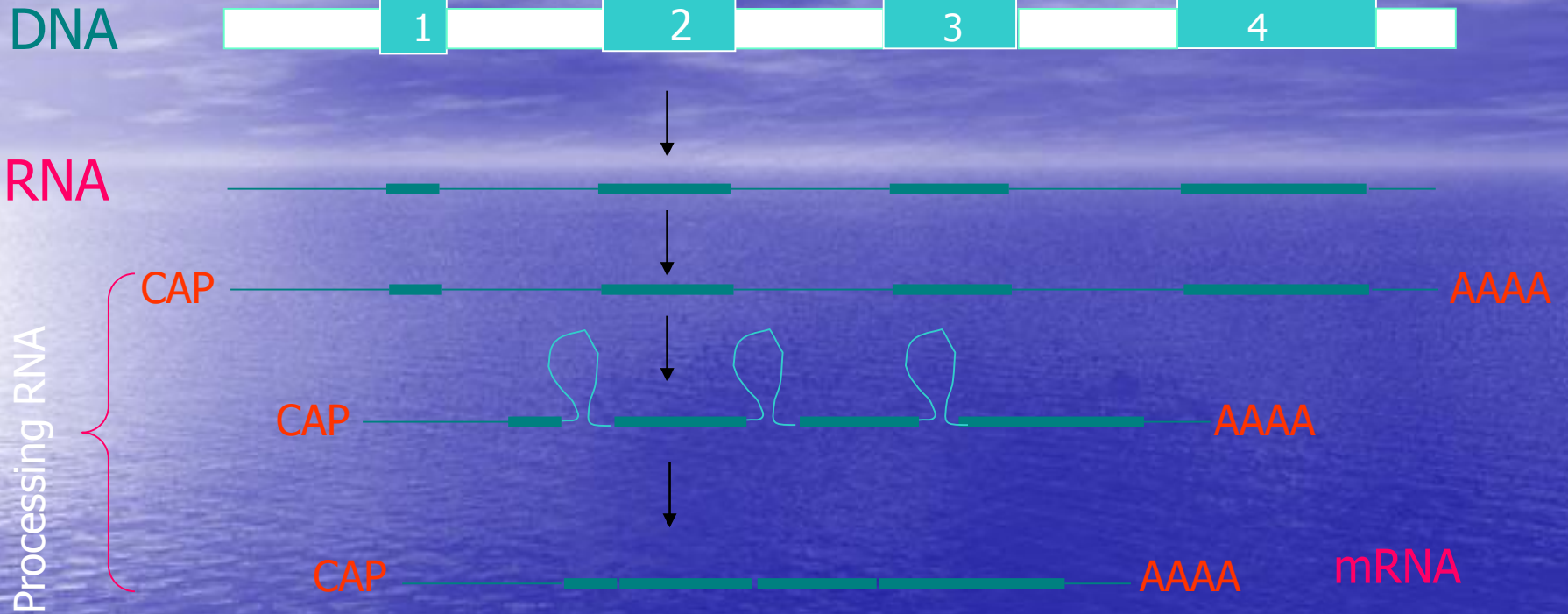
- Ribosomal RNA (rRNA) ~ 80%
- Transport RNA (tRNA) ~15%
- Informational (Matrix) RNA (mRNA) ~5%
- Small cytoplasmic RNA(scRNA)
- Small nuclear RNA (snRNA)

} <2%

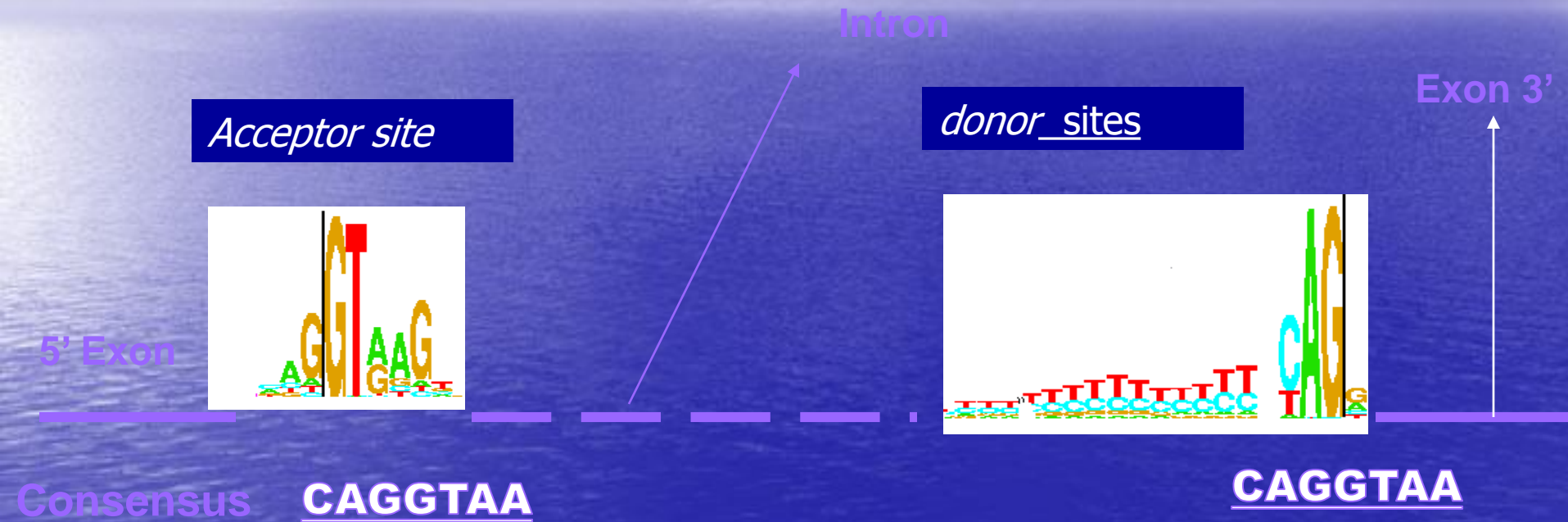




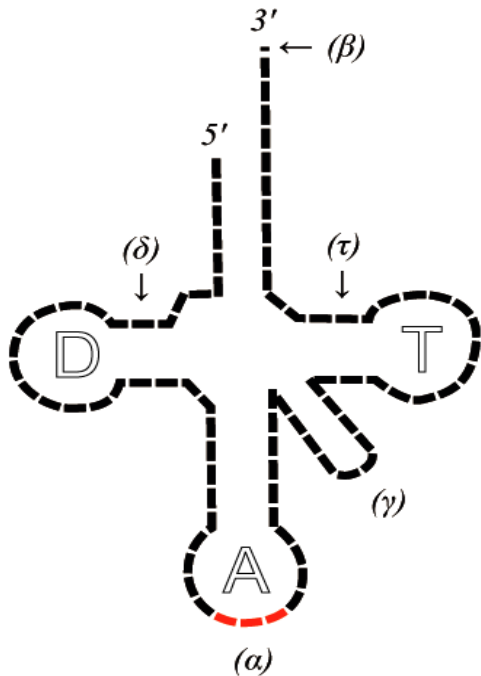
# scheme of transcription



# Sites of splicing

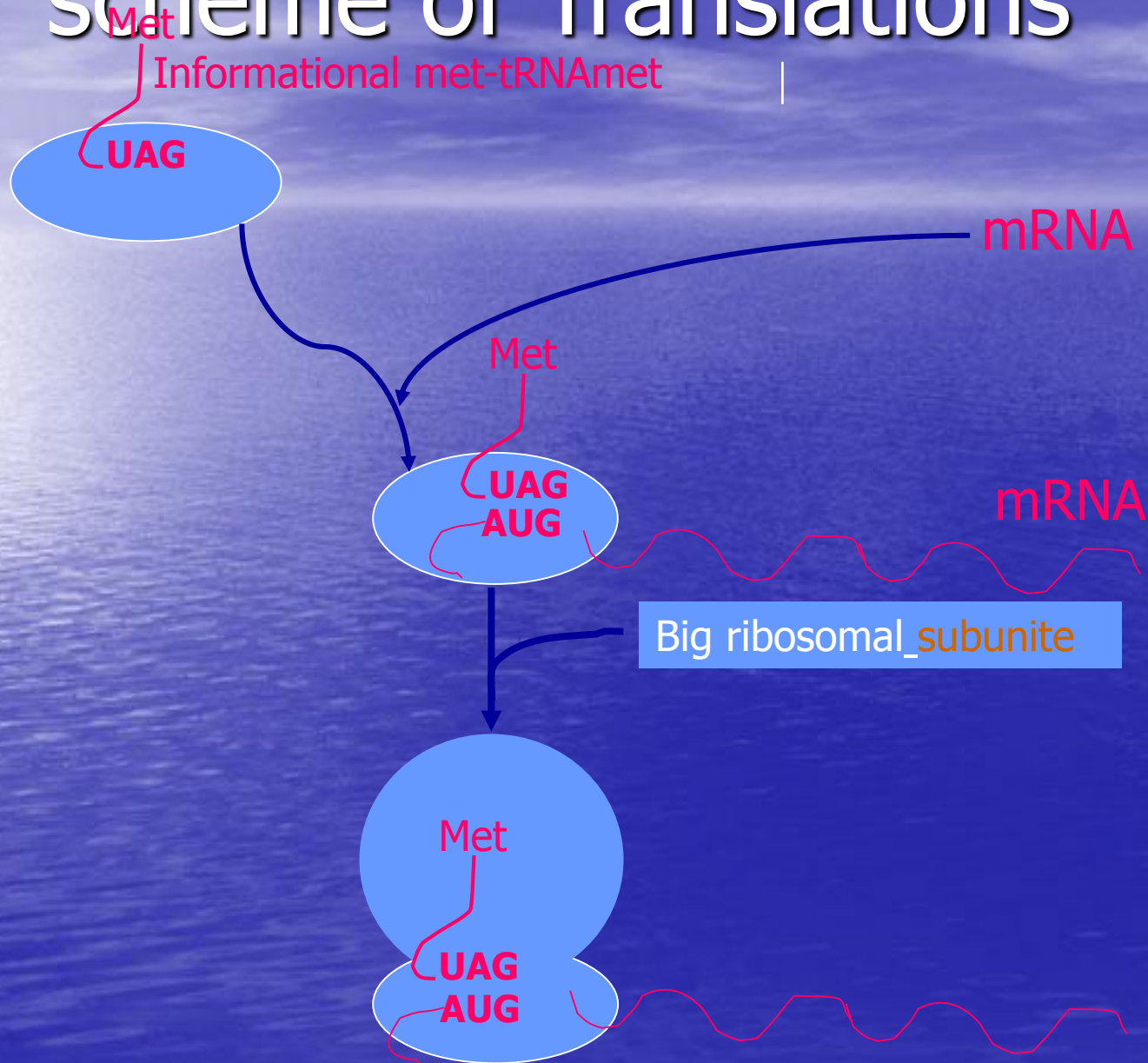


# Transport RNA structure





# scheme of Translations





*(C)fuul*